

Chromosomenbefunde und Papillarmuster bei ULLRICH-TURNER-Syndrom

von

Gunhild Bergan

aus Wuppertal

1968

Digitized by the Internet Archive
in 2026

Aus dem Institut für Humangenetik und Anthropologie
der Universität Erlangen-Nürnberg
Direktor: Prof. Dr. G. Koch

Chromosomenbefunde und Papillarmuster bei ULLRICH-TURNER-Syndrom

Inaugural-Dissertation
zur Erlangung der Doktorwürde
der Hohen Medizinischen Fakultät
der Friedrich-Alexander-Universität
Erlangen-Nürnberg

vorgelegt von
Gunhild Bergan
aus Wuppertal

Gedruckt mit Erlaubnis der Medizinischen Fakultät der
Universität Erlangen-Nürnberg



Dekan: Professor Dr. E. Wetterer

Referent: Professor Dr. G. Koch

Tag der mündlichen Prüfung: 4.3.1968

Inhaltsübersicht

A) Einleitung	S. 1
1) Krankheitsbild	S. 1
2) Chromosomenbefunde	S. 3
3) Papillarmuster	S. 9
B) Eigene Untersuchungen	S. 14
1) Untersuchungsmethoden	S. 14
2) Ausgangsmaterial, Krankengut	S. 14
C) Ergebnisse und Diskussion	S. 16
1) Chromosomenbefunde	S. 16
2) Papillarmuster der	S. 23
a) Fingerbeeren	S. 23
b) Handflächen	S. 27
aa) Bemusterung des Thenar	S. 27
bb) Bemusterung des Hypothenar	S. 29
cc) Bemusterung des II. bis IV. Interdigitalraums	S. 31
dd) Verlauf der Hauptlinien A, B, C, D; Leistenwert des II. Interdigitalraums	S. 34
ee) axialer Triradius	S. 40
c) Zehenbeeren	S. 42
d) Fußsohlen	S. 46
D) Zusammenfassung	S. 55
E) Schrifttum	S. 59
F) Anhang: Tabellen I-V (Klinische Symptome (I) und Papillarmuster der Fingerbeeren (II), Handflächen (III), Zehenbeeren (IV) und Fußsohlen (V)).	

A) Einleitung

1) Krankheitsbild

Im Jahre 1761 beschrieb MORGAGNI (Padua, 1682-1771) zum ersten Mal den "angeborenen Eierstockmangel". Später folgten ausführliche Darstellungen von NEUHAUS (1890), OLIVET (1923), MEYER und RANDEROTH (1925), BAER (1927) und SCHÜRMANN (1927). RÖSSLE (1930) reihte das Krankheitsbild unter den Überbegriff "sexogener Zwergwuchs" ein und stellte zusammen mit WALLERT folgende Symptome als charakteristisch heraus:

- a) allgemeiner Infantilismus
- b) Kleinwuchs bei ebenmäßigem Bau von weiblichem Habitus
- c) kindliche äußere Geschlechtsorgane
- d) infantiler Uterus, beiderseits defekte Ovarien
- e) fehlende Menstruation

Außerdem wiesen RÖSSLE und WALLERT darauf hin, daß es sich nicht - wie von MORGAGNI beschrieben - um eine Ovarialagenesie sondern um eine Dysgenesie handelt, bei der zwar Follikel fehlen, ein Ovarialstroma aber vorhanden ist.

Im Jahre 1938 legte TURNER seinen Beschreibungen folgende Trias zu Grunde (TURNER-Syndrom):

- a) Infantilismus
- b) Breithals (webbed neck)
- c) cubitus valgus

Damit stellte er als neue Symptome den Breithals und den cubitus valgus heraus, gleichzeitig ordnete er den Zwergwuchs sowie die Ovarialdysgenese als mögliche Formen des Infantilismus diesem unter.

1942 brachten die ersten endokrinologischen Untersuchungen von ALBRIGHT und VARNEY folgende Ergebnisse: die Urinuntersuchungen der Patientinnen zeigten eine Erhöhung der Gonadotropinwerte bei gleichzeitiger Erniedrigung der Östrogenwerte. Mit ULLRICH (Bonn, 1894-1957) erfuhr das von TURNER begrenzte Krankheitsbild insofern eine Ausweitung, als nun unter dem Namen "ULLRICH-TURNER-Syndrom" neben der ursprünglichen Trias mehrere fakultative Mißbildungen zusammengefaßt wurden:

- 1) Infantilismus, Breithals, cubitus valgus = Trias
- 2) tiefer nuchaler Haaransatz
- 3) Thoraxdeformitäten (Schildthorax, übermäßig weiter Mammillenabstand)
- 4) Herz- und Gefäßmißbildungen (Aortenisthmusstenose u. a.)
- 5) Harn (ab 12. Lebensjahr):
 - a) Gonadotropine erhöht
 - b) 17-Ketosteroide normal bis erniedrigt
- 6) verzögerter Epiphysenschluß, abnormes Knochenalter (ab ca. 12. Lebensjahr deutlich um 3 - 4 Jahre verzögert)
- 7) Nierenmißbildungen (Hufeisenniere u. a.)

- 8) Mißbildungen der Sinnesorgane (Taubheit)
- 9) Skelettmißbildungen, Osteoporose
- 10) Sphinxgesicht, Epikanthus, Hypertelorismus,
Mikrognathie, tiefsitzende Ohren
- 11) postnatale Ödeme an Hand- und Fußrücken
- 12) meist normale bis wenig unterdurchschnittliche
Intelligenz

Das Alter der Eltern scheint ätiologisch für die Entstehung des Krankheitsbildes nicht ausschlaggebend zu sein. Die geschätzte Häufigkeit des Syndroms liegt bei 1 : 5 000 (unter Erwachsenen).

2) Chromosomenbefunde

Ein weiterer Schritt zur Identifizierung des Krankheitsbildes erfolgte mit der Entdeckung des Geschlechtschromatins durch BARR und BERTRAM im Jahre 1949; die Patientinnen mit ULLRICH-TURNER-Syndrom erwiesen sich in der überwiegenden Mehrzahl der Fälle als chromatin-negativ, d. h. bei diesen Patientinnen war - wie bei männlichen Individuen - in frischen Zellausstrichen kein anfärbbares Geschlechtschromatin (= Barr'sches Körperchen) nachweisbar. (Abb. 1 und 2)

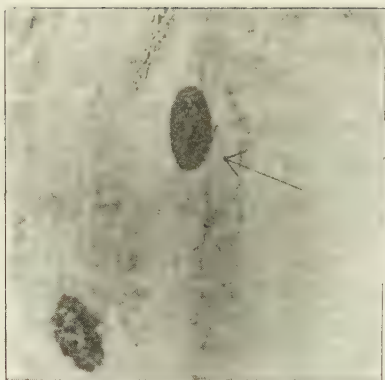


Abb. 1: Zelle mit Barr'schen Körperchen (= chromatin-positiv) (Mundausstrich)



Abb. 2: chromatin-negative Zellen (Mundausstrich)

Eine Deutung dieser Befunde wurde möglich, als es im Jahre 1956 gelang, die menschlichen Chromosomen im Lichtmikroskop darzustellen. 1959 bestimmten sodann FORD, JONES und Mitarbeiter die Chromosomenzahl von ULLRICH-TURNER-Patientinnen mit $2n = 45$ Chromosomen ($44/XO$). Während die Untersuchungen normal weiblicher Personen einen Chromosomensatz von $44/XX$ ($2n = 46$) (Abb. 3) und die männlicher Personen einen von $44/Xy$ ($2n = 46$) (Abb. 4) ergeben hatten, zeigten die Analysen von TURNER-Patientinnen einen Chromosomensatz von $44/XO$ ($2n = 45$) (Abb. 5).

Abb. 3:
normal weiblicher
Chromosomensatz
(44/XX) $2n = 46$
Chromosomen
(lfd. Nr. 140)



Abb. 4:
normal männlicher
Chromosomensatz
(44/Xy) $2n = 46$
Chromosomen
(lfd. Nr. 74)

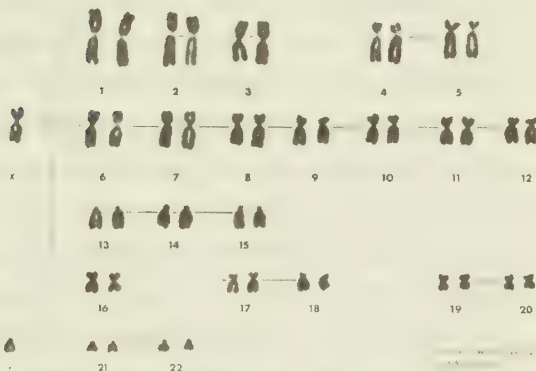
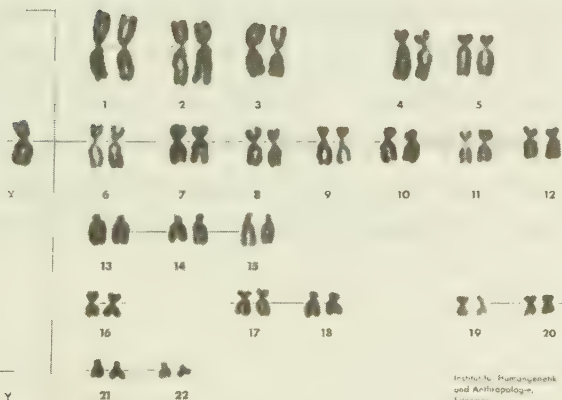


Abb. 5:
Chromosomensatz
einer TURNER-
Patientin (Fall
4) (44/XO) $2n =$
45 Chromosomen



Die frühere Vermutung, daß es sich bei dem Geschlechtschromatin um das Heterochromatin eines X-Chromosoms handele, konnte nun mit Hilfe der Chromosomenanalyse bestätigt werden: und zwar wird im Ruhekern nur bei Vorhandensein von 2 X-Chromosomen eines inaktiviert, das als Barr'sches Körperchen in Erscheinung tritt. Der Verlust eines X oder Y Chromosoms kann durch Non-Disjunction in der Meiose oder in einer der frühen Mitosen zustandekommen. Vor der Kenntnis der Chromosomenbefunde hatte JOST (1943) bereits zur Klärung des Krankheitsbildes Versuche angestellt, die zu folgenden Ergebnissen führten: ursprünglich männliche Foeten mit intrauterinem Gonadenschaden entwickelten immer ein weibliches Genitale. Unterbleibt die Initialinduktion auf die Gonadenanlage, so entsteht ein echter Agonadismus; unterbleibt jedoch die Dauerinduktion, so entwickeln sich die Wolffschen und Müllerschen Gänge immer in weiblicher Richtung. Mit Hilfe dieser Versuche könnten die verschiedenen Stadien der Intersexformen eine Erklärung finden. Gewöhnlich ergeben die Chromosomenanalysen bei ULLRICH-TURNER-Patientinnen einen Chromosomensatz von 44/XO ($2n = 45$). Relativ häufig können jedoch auch sogenannte Mosaik nachgewiesen werden. Neben normalen Zellen mit 44/XX Chromosomen ($2n = 46$ Chromosomen) finden sich zu einem gewissen Prozentsatz Zellen mit 44/XO Chromosomen ($2n = 45$ Chromosomen). Als seltenere Strukturanomalien des X-Chromosoms werden folgende Arten beschrieben:

- 1) Isochromosom X_I (= doppelter langer X-Arm) (FUHRMANN, 1965; GOLOB et al., 1967) (Abb. 6)
- 2) deletäres X_D (= beschädigter kurzer X-Arm) (LINDSTEN, 1963; GOLOB et al., 1967) (Abb. 7)
- 3) ringförmiges X_R (LUERS et al., 1964) (Abb. 8)

Es ist anzunehmen, daß diese Besonderheiten auf Grund von Störungen während der Meiose entstehen.

Die Untersuchung der Barr'schen Körperchen bei Personen mit den genannten morphologischen Veränderungen des X-Chromosoms (Deletion und Isochromosom) ergab, daß ein deletäres X ein besonders kleines, ein Isochromosom ein abnorm großes Barr'sches Körperchen zur Folge hat. (OVERZIER, 1961; FUHRMANN, 1965). Es kann also auf Grund von Zellausstrichen nicht nur auf eine numerische, sondern auch auf eine morphologische Aberration im Chromosomensatz geschlossen werden. Neben phänotypisch weiblichen Kranken mit ULLRICH-TURNER-Syndrom gibt es auch einige wenige Fälle eines sog. "männlichen" TURNER-Syndroms. Sie haben einen normalen männlichen Chromosomensatz (44/Xy), weisen aber mit Kleinwuchs, Breithals, Hypogonadismus und weiteren für das ULLRICH-TURNER-Syndrom typischen Mißbildungen die Merkmale dieses Krankheitsbildes auf. (BARTA et al., 1966; CHAVES-CARBOLLO et al., 1966; FELSCH, 1962; FRACCARO et al., 1961; GUSTAVSON et al., 1964).

Beachtung verdienen auch zwei fertile Fälle von ULLRICH-TURNER-Syndrom. 1962 wurde von HIENZ eine Frau beschrieben,

Abb. 6:
Chromosomensatz
mit Isochromosom
 X_I ($\nearrow$)
(aus GOLOB et al.,
1967)

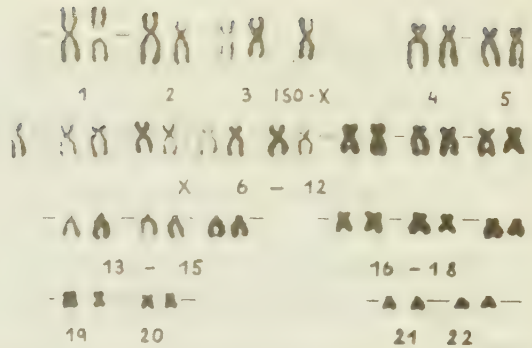


Abb. 7:
Chromosomensatz
mit deletärem
 X_D ($\nearrow$)
(aus GOLOB et al.,
1967)

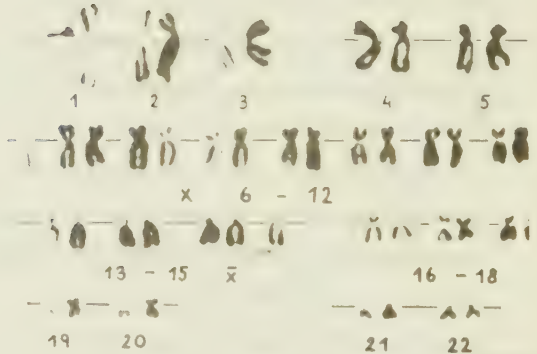
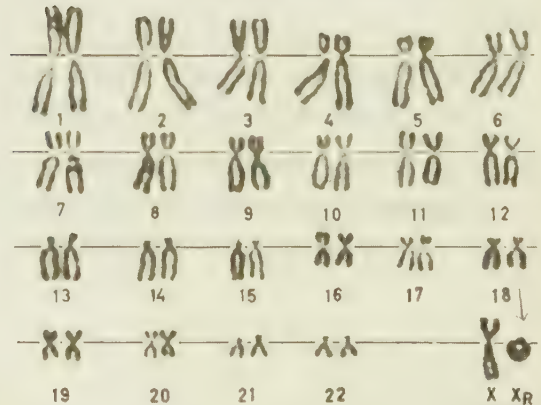


Abb. 8:
Chromosomensatz
mit Ringchromosom
 X_R ($\circ$)
(aus LEIDSTER,
1963)



die einen gesunden Sohn zur Welt gebracht hatte, obwohl sie einen Chromosomensatz von 44/XO aufwies. Ein gonadosomatisches Mosaik konnte ausgeschlossen werden, da die Probeexcision der Ovarien ebenfalls nur 45 Chromosomen ergab. Offenbar muß der Verlust eines Geschlechtschromosoms nicht zwangsläufig eine Sterilität zur Folge haben.

3) Papillarmuster

Die Darstellung der Papillarmuster als individuelles Charakteristikum einer Person ist schon seit langem bekannt. In neuerer Zeit erwiesen sich die Papillarmuster im Rahmen der polysymptomatischen Ähnlichkeitsdiagnose zur Unterscheidung ein- und zweieiiger Zwillinge als wichtige Merkmale. Eine zusätzliche Bedeutung erfuhren sie, als gefunden wurde, daß bei chromosomal bedingten Krankheitsbildern auch abnorme Papillarmuster vorhanden sein können.

Da die Hautleisten gegen Ende des 3. Embryonalmonats angelegt werden (WENINGER, 1965), lassen Veränderungen am Hautleistensystem auch auf sehr frühe intrauterine Schäden schließen. Die erste systematische Ordnung der verschiedenen Muster nahmen PURKINJE (1823) und GALTON (1892) vor. Heute werden drei Grundtypen der Muster unterschieden:

- 1) Bogen (Abb. 9)
- 2) Schleifen (radiale und ulnare (Abb. 10))
- 3) Wirbel (Abb. 11)

Hinzu kommen vielfältige andere Musterbildungen.



Abb. 9: Bogenmuster
(aus HOLT, 1961)



Abb. 10: Schleifenmuster
(ulnare Schleife) (aus HOLT,
1961)



Abb. 11: Wirbel (aus HOLT, 1961)

Von entscheidender Bedeutung für die Beurteilung eines Musters sind die Triradien, die Treffpunkte der verschiedenen Linienrichtungen, mit deren Hilfe die Leistenzahl des Musters bestimmt wird.

Im Bereich der Handflächen finden sich an den Fingerbasen die 4 Triradien a, b, c und d, von denen die Hauptlinien A, B, C und D ausgehen und einen charakteristischen Verlauf in der Handfläche nehmen. Die Lage eines 5., des axialen Triradius ist besonders bedeutend für bestimmte Krankheitsbilder (z. B. Mongolismus) und wird durch die Messung des atd-Winkels bestimmt (Abb. 12).

Abb. 12:
Rechte Hand einer normal weiblichen Person der Durchschnittsbevölkerung ($2n = 46$ Chromosomen; 44/XX).

Lage der Triradien an den Fingerbasen, Verlauf der Hauptlinien und Lage des Winkels atd ($= 45^\circ$).



Im Gegensatz zu den Papillarmustern der Fingerbeeren und Handflächen liegen über die Bemusterung der Zehenbeeren und

Füße weniger Untersuchungsergebnisse vor. Das hängt zweifelsohne damit zusammen, daß die Muster vor allem der Zehenbeeren durch starke Schweißzerstörungen oft nicht mehr erkennbar sind.

Die Art der Bemusterung wird in hohem Maße durch Vererbung bestimmt. So können sowohl einzelne Familien als auch ganze Populationen hinsichtlich Art und Häufigkeit der einzelnen Muster charakteristische Merkmale aufweisen.

Die durchschnittliche Häufigkeit der einzelnen Muster an den Fingerbeeren wurde folgendermaßen ermittelt (Friesen, PIEBENGA, 1938):

Schleifen		68,4 %
ulnare	62,9 %	
radiale	5,5 %	
Wirbel		21,4 %
Bogen		10,2 %

Dabei entfallen die meisten Wirbel auf den Daumen und den 4. Finger, radiale Schleifen meist auf den 2. Finger. Der 5. Finger zeigt gewöhnlich nur ulnare Schleifen. Die Größe des atd-Winkels schwankt in der Normalbevölkerung zwischen ca. 40-50° (nach GEIPEL, 1935/1961 und PENROSE, 1963).

Die Untersuchungen der Papillarmuster von Patientinnen mit ULLRICH-TURNER-Syndrom zeigen nach PENROSE und HOLT folgende charakteristische Veränderungen:

- 1) An den Fingerbeeren findet sich ein größerer Muster-

reichtum als gewöhnlich: Bogen und radiale Schleifen sind selten, dagegen kommen häufiger ulnare Schleifen und vor allem Wirbel vor. Zudem sind die Muster sehr groß, sodaß sich der individuelle quantitative Leistenswert gegenüber dem der Durchschnittsbevölkerung erhöht: normale Frauen: 127, Männer: 145, TURNER-Patientinnen: 167.

- 2) Der axiale Triradius t ist distalwärts verschoben ($= t'$) und bildet daher einen größeren Winkel $at'd$ als gewöhnlich (nach PENROSE 66°).
- 3) Der Triradius b liegt näher zur ulnaren Handfläche, daraus folgt ein größerer Abstand der Triradien $a-b$ als normal.
- 4) Die A-Linie zeigt einen Steilsturz und endet nahe der Daumenbasis.
- 5) Eine Bemusterung des Hypothenar ist häufiger als in der Durchschnittsbevölkerung.

Diese Veränderungen konnten für das ULLRICH-TURNER-Syndrom als typisch herausgestellt werden, unabhängig davon, ob der Chromosomensatz 44/XO Chromosomen ergab, oder ob ein Mosaik, ein Isochromosom oder ein deletäres X-Chromosom gefunden wurde (PENROSE, 1967).

B) Eigene Untersuchungen

1) Untersuchungsmethoden

Die Darstellung der Chromosomen erfolgte durch Leukozytenkulturen, und zwar wurde eine abgewandelte Methode nach MOORHEAD und Mitarbeiter (1960) durchgeführt. Die Bestimmung des Kerngeschlechtes wurde an Mundausrichen vorgenommen; dabei wurde die Zahl der chromatin-positiven Zellkerne ins Verhältnis gesetzt zu 200 ausgezählten chromatin-negativen Zellkernen. Die Papillarmuster der Hände und Füße wurden im einfachen Abdruckverfahren nach Einschwärzen mit Druckertinte hergestellt.

2) Ausgangsmaterial, Krankengut

Es wurden 12 Kranke untersucht, die nach folgenden Symptomen ausgewählt worden waren: Kleinwuchs und Gonadendysgenese. Die klinischen Symptome dieser Patientinnen sowie die Ergebnisse der Hand- und Fußabdrücke wurden tabellarisch (Tab. I-V) zusammengestellt. Zwei weitere Patientinnen wurden untersucht, von denen die eine eine normale Gonadenfunktion hatte, die andere noch nicht im geschlechtsreifen Alter war, die aber beide durch einen ausgesprochenen Kleinwuchs aufgefallen waren.

Es wurde vermutet, daß in diesen beiden Fällen ein deletäres X-Chromosom vorliegen könnte, zumal kein Hinweis auf einen durch andere Ursachen bedingten Kleinwuchs gefunden werden konnte. Nach einer von GOLOB et al. 1967 veröffentlichten

Arbeit besteht nämlich Grund zu der Annahme, daß die Regulierung des Größenwachstums an die kurzen Arme des X-Chromosoms gebunden ist, bei deren Verlust aber die Gonadenfunktion nicht beeinträchtigt wird. Diese Vermutung konnte durch die Chromosomenanalyse bei diesen beiden Patientinnen nicht bestätigt werden. In beiden Fällen lag ein völlig normaler Chromosomensatz von 44/XX Chromosomen vor. Die beiden Geschlechtschromosomen zeigten keine morphologischen Veränderungen, das Kerngeschlecht war positiv.

C) Ergebnisse und Diskussion

1) Chromosomenbefunde

Bei 9 der untersuchten Patientinnen (Fall 1 - 9) ergab die Chromosomenanalyse den für das ULLRICH-TURNER-Syndrom typischen Chromosomensatz 44/XO. Das Kerngeschlecht war negativ. (Abb. 13 - 17). Bei zweien dieser Patientinnen (I. B., Fall 2 und U. S., Fall 4) wurden die für das Syndrom typischen jedoch nicht so konstant auftretenden Mißbildungen der Nieren bzw. des Herzens beobachtet. (Hydronephrose bzw. Aortenisthmusstenose) (KRÜGER und WITKOWSKI, 1966; VERNANT et al., 1966).

Eine Patientin (Fall 10) zeigte folgende Chromosomenanomalien: von 100 ausgezählten Mitosen fehlte bei 20 das zweite Geschlechtschromosom. Die restlichen Mitosen ergaben zwar einen normalen weiblichen Chromosomensatz 44/XX ($2n = 46$), in 5 Zellen waren jedoch folgende Struktur anomalies vorhanden:

- 1) eine Verschmelzung der Chromosomen G und A₂ (Abb. 18)
- 2) eine Verschmelzung der Chromosomen D und X (Abb. 19)
- 3) ein atypisch geformtes X-Chromosom (Abb. 20)
- 4) ein atypisch geformtes B-Chromosom (Abb. 21)
- 5) ein Ringchromosom (Abb. 22)

Die Chromosomen zeigten also eine gewisse Verschmelzungstendenz, die als Folge einer abnormen Chromosomenbrüchigkeit aufzufassen ist. Eine solche Verschmelzungstendenz



Abb. 13: U. S.,
Fall 4, 16 Jahre
139 cm



Abb. 14: M. V.,
Fall 5, 13 Jahre
125 cm



Abb. 15: M. B.,
Fall 6, 16 Jahre
133 cm



Abb. 16: E. L.,
Fall 8, 15 Jahre
138 cm



Abb. 17: M. S.,
Fall 9, 19 Jahre
144 cm

Abb. 18:
Verschmelzung
der Chromoso-
men G und A₂
(↙)

Pat. E.G.,
Fall 10



Abb. 19:
Verschmelzung
der Chromoso-
men D und X
(↑)

Pat. E.G.,
Fall 10



Abb. 20:
atypisch ge-
formtes X-
Chromosom
(↘)

Pat. E.G.,
Fall 10



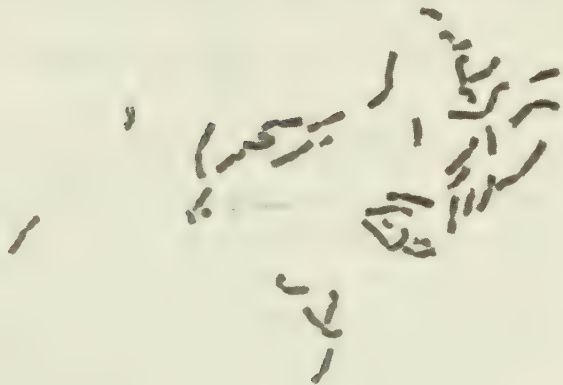
Abb. 21:
atypisch ge-
formtes B-
Chromosom
(←)

Pat. E. G.,
Fall 10



Abb. 22:
Ringchromosom
(←)

Pat. E. G.,
Fall 10



wurde bisher nur bei mit Radio-Jod behandelten Kranken nachgewiesen. Diese Patientin (Fall 10) war jedoch nie irgendeiner Strahlenbelastung ausgesetzt gewesen. Die Auszählung der chromatin-positiven Zellen im Mundaussstrich ergab zwar ein positives Kerngeschlecht, war jedoch im unter-

ren Bereich der Norm und entsprach einem Defizit von ca. 20 %. Klinisch bieten Patientinnen mit einem solchen Chromosomenmosaik oft nur abgeschwächte oder vereinzelte Symptome des betreffenden Krankheitsbildes, je nach der Größe des Anteils der Zellen mit einem normalen Chromosomensatz. Auch in diesem Fall entsprach der äußere Aspekt der Patientin nicht dem eines klassischen ULLRICH-TURNER-Syndroms: der Minderwuchs war nicht so stark ausgeprägt (Körpergröße: 157 cm), und ein Pterygium colli fehlte. Dagegen war der Nackenhaaransatz in der typischen Weise tief heruntergezogen. Außerdem bestand eine völlige Gona-dendysgenesie mit unvollkommener sekundärer Geschlechtsbehaarung.

Eine Sonderstellung unter den wegen Verdacht auf ULLRICH-TURNER-Syndrom untersuchten Kranken nahmen die folgenden beiden Patientinnen ein (M. M., Fall 11 und M. K., Fall 12): während bei der 1. Patientin (Fall 11) auf Grund der gynäkologischen Untersuchung, die eine Klitorishypertrophie ergeben hatte, bereits der Verdacht bestand, daß es sich hier um eine Variante des Syndroms handeln könnte, ergab der klinische Aspekt der Patientin M. K. (Fall 12), der völlig dem eines ULLRICH-TURNER-Syndroms entsprach, keinen Anhalt dafür. Die Chromosomenanalysen der beiden Patientinnen ergaben jedoch ein ähnliches Mosaik, das sich lediglich durch den unterschiedlichen Prozentsatz der Mitosen mit fehlendem Geschlechtschromosom unterschied:

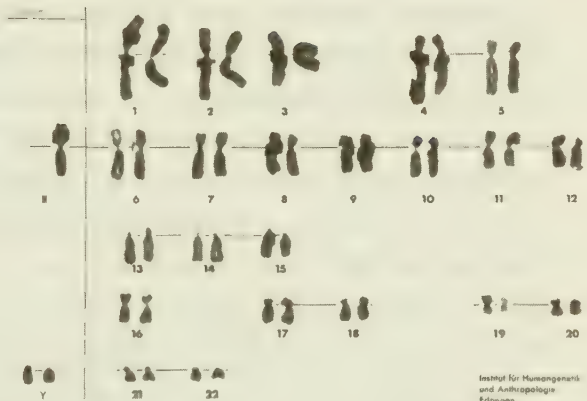
Fall 11

44/XO 31 %
44/Xy 67 %
44/Xyy 2 %

Fall 12

44/XO 57 %
44/Xy 41 %
44/Xyy 2 % (Abb. 23)

Abb. 23:
Chromosomen-
satz mit 44/Xyy
Chromosomen
($2n = 47$)
(Pat. M. K.,
Fall 12)



Der gynäkologische Befund der Patientin Nr. 11 war folgender: große und kleine Labien sowie Vagina von normaler Größe, Uterus knapp haselnußgroß, Ovarien beiderseits nicht tastbar, Klitorishypertrophie, spärliche Genitalbehaarung und fehlende Mammaentwicklung. Bei der 2. Patientin (Fall 12) wurde folgender gynäkologischer Befund erhoben: äußeres Genitale weiblich, Vagina von normaler Größe, Uterus kirschgroß. Bei der Douglasskopie stellten sich die Ovarien als

2 knapp stricknadeldicke, strangartige ca. 2 - 3 cm lange weißliche Gebilde dar. Die sekundäre Geschlechtsbehaarung war spärlich, die Mammae hypoplastisch. Nach W. LENZ (1964) können solche Mosaiken durch Non-Disjunction während der ersten mitotischen Teilungen einer Xy-Zygote entstehen. Ungeklärt bleibt, warum dann Zellen mit 44/Xyy Chromosomen nicht in annähernd demselben Prozentsatz wie solche mit 44/XO Chromosomen nachgewiesen werden konnten. Ein ähnlicher Fall wurde von JACOBS und HARNDEN (1961) beschrieben: bei der Untersuchung einer Patientin mit ULLRICH-TURNER-Syndrom wurden "in Hautkulturen ziemlich einheitlich 45 Chromosomen mit XO gefunden, während 25 % der Zellen aus dem Blut vom Xyy-Typ mit 47 Chromosomen waren und drei Zellen mit 46 Chromosomen den normalen Xy-Typ hatten". Offenbar führt bei solchen Mosaiken (XO/Xy/Xyy) erst ein hoher Anteil an Zellen mit 44/Xy Chromosomen zu einer Entwicklung in phänotypisch männlicher Richtung: bei unserer Patientin mit 41 % Zellen vom Xy-Typ lag noch ein klassisches ULLRICH-TURNER-Syndrom vor, die Patientin mit 67 % Zellen vom Xy-Typ hatte lediglich eine Klitorishypertrophie bei sonst ebenfalls klassischen Merkmalen des ULLRICH-TURNER-Syndroms. Es ist allerdings zu berücksichtigen, daß bei unseren Patientinnen nur Chromosomenbestimmungen aus Leukozytenkulturen durchgeführt wurden. Die oben erwähnten Mosaiken beziehen sich auf Leukozyten- und Hautkulturen. Es ist möglich, daß in Geweben, die aus anderen Keimblättern hervorgegangen sind,

andere Verhältnisse vorliegen. Dies ist auch zu berücksichtigen, wenn das klinische Bild einzelner Patientinnen nicht ganz den zytologischen Befunden der Leukozytenkulturen entspricht.

2) Papillarmuster

Die Auswertung der Papillarmuster wurde in Prozentzahlen und auch in absoluten Zahlen angegeben. Dabei ist zu beachten, daß durch die relativ kleine Anzahl von 12 Patientinnen oft nur die Tendenz in einer bestimmten Richtung aufgewiesen werden konnte. Die Prozentzahlen gelten also nur für das eigene Krankengut.

a) Fingerbeeren

Bei den Untersuchungen der Fingerbeerenmuster wurde bei TURNER-Patientinnen von HOLT und LINDSTEN (1964) eine Vermehrung der ulnaren Schleifen und Wirbel bei Abnahme der radialen Schleifen und Bogen als signifikant herausgestellt. Die Ergebnisse der von uns untersuchten Patientinnen wurden mit den von MEYRING (1953) ermittelten Werten für deutsche Frauen verglichen (Tab. 1).

Tab. 1: Musterverteilung an den Fingerbeeren in einer weiblichen deutschen Durchschnittsbevölkerung und bei TURNER-Kranken

	W	U	R	B
MEYRING (dt. Frauen)	26,7 %	64,0 %	4,6 %	4,7 %
HOLT u. LINDSTEN (TURNER)	25,8	68,1	4,1	2,0
BERGAN (TURNER)	29,2	65,1	3,8	1,9

Dabei ist eine Abnahme der Bogen (4,7/1,9 %) und Zunahme der Wirbel (26,7/29,2 %) zu verzeichnen. Dagegen ist die Zunahme der ulnaren Schleifen mit 1,1 % bei den eigenen TURNER-Kranken nicht so deutlich wie bei HOLT-LINDSTEN.

Die genaue Verteilung der Muster an den einzelnen Fingern unter Berücksichtigung der Seitenunterschiede geht aus Tabelle 2 hervor. Die Vergleichszahlen beziehen sich auf eine weibliche deutsche Durchschnittsbevölkerung (MEYRING, 1953).

Tab. 2: Prozentuale Verteilung der Fingerbeerenmuster unter Berücksichtigung der Seitenunterschiede in der weiblichen Durchschnittsbevölkerung und bei TURNER-Patientinnen:

		W		U		R		B	
		MEYRING	BERGAN	M.	B.	M.	B.	M.	B.
I	rechts	39,2	27,2	57,5	72,7	0,4	-	2,9	-
	links	33,9	36,3	59,5	63,6	1,1	-	5,5	-
II	rechts	31,4	40,0	43,8	43,0	16,8	10,0	8,4	10,0
	links	30,4	27,2	40,4	36,3	20,4	27,2	8,8	9,0
III	rechts	15,0	18,1	76,7	81,8	2,3	-	6,0	-
	links	18,7	20,0	70,4	80,0	2,9	-	8,0	-
IV	rechts	40,5	36,3	56,8	63,6	0,7	-	2,0	-
	links	36,2	40,0	60,5	60,0	0,7	-	2,6	-
V	rechts	11,1	18,1	87,2	81,8	0,5	-	1,2	-
	links	10,7	30,0	87,1	70,0	0,4	-	1,8	-

(Es wurden - wie allgemein üblich - unter der Bezeichnung Wirbel auch die entsprechenden Unterformen zusammengefaßt, ebenso wurden Tannenbogen bei Bogen mitgezählt.)

Es ist ersichtlich, daß an den einzelnen Fingern bei ULLRICH-TURNER-Kranken die jeweils höchsten Werte für ulnare und radiale Schleifen sowie Bogen mit den betreffenden Maxima in der Durchschnittsbevölkerung zusammenfallen: die meisten ulnaren Schleifen finden sich am 3. und 5. Finger, radiale Schleifen und Bogen am 2. Finger. Die Häufigkeitsverteilung der Wirbel weicht von der Durchschnittsbevölkerung ab: normalerweise am 1. und 4. Finger, liegen die betreffenden Maxima bei den TURNER-Patientinnen am 2. und 4. Finger. Die Abnahme der Bogen wird besonders deutlich durch das völlige Fehlen eines solchen Musters an den Fingern 1 und 3 - 5. Die Zunahme des Bogenmusters am 2. Finger ist nur geringfügig. Ebenso verhält es sich mit den radialen Schleifen: sie befinden sich ausschließlich am 2. Finger. Entsprechend der Tatsache, daß bei unseren Patientinnen Bogen und radiale Schleifen an den Fingern 1 und 3 - 5 völlig fehlen, müssen zwangsläufig die übrigen Muster - nämlich Wirbel und ulnare Schleifen - entsprechend häufiger auftreten. Dabei verteilt sich die Zunahme der ulnaren Schleifen ziemlich gleichmäßig auf die Finger 1, 3 und 4, die der Wirbel auf die Finger 2, 3 und insbesondere 5.

Der bei den Fingerbeerenmustern ermittelte individuelle quantitative Leistenwert (I.Q.L.) schwankt zwischen 133 und 298 bei unseren Patientinnen und liegt im Mittel bei 190,3. Von HOLT und LINDSTEN (1964) wurde der normale Durchschnittswert für Frauen mit 127, für Männer mit 145 angegeben, der

für ULLRICH-TURNER-Patientinnen mit 167,4. Bei unseren Patientinnen wurde dieser Wert noch überschritten. Diese Zahlenangaben verdeutlichen, daß bei TURNER-Kranken die Muster besonders groß sind. Der Abstand zwischen dem Tri-radius und dem Zentrum des Musters ist ein größerer als gewöhnlich. Besonders hoch liegt der I.Q.L. (298) bei der Patientin M. K. (Fall 12), was vor allem durch das völlige Fehlen von Bogen oder schmalen Schleifen, bzw. durch die ungewöhnliche Häufung doppelzentrischer Muster bedingt ist: sämtliche 10 Finger weisen solche Muster auf.

b) Handflächen

aa) Bemusterung des Thenar

Tab. 3: Häufigkeit der Thenarbemusterung bei TURNER-Patientinnen und der normalen Durchschnittsbevölkerung:

	Thenarbemusterung		
	re	li	zus.
1) TURNER (BERGAN)	13,6 %	22,7 %	36,3 %
2) Franken (BECKH)	8,5 %	12,2 %	20,7 %
3) Mittelrhein	-	-	18,3 %
4) Niederrhein	-	-	13,8 %
5) Saargebiet	-	-	19,8 %
6) Süddeutschland (3-6: MEYER- CORDING)	-	-	14,5 %

Die am Thenar häufig auftretenden Musterreste (V) wurden entsprechend anderen Autoren mitgezählt.

Von MEYER-CORDING (1955) wird die Musterhäufigkeit des Thenar in der Durchschnittsbevölkerung mit ca. 16 - 18 % angegeben. Die von BECKH für Franken ermittelte Zahl (20,7 %) liegt also verhältnismäßig hoch. Da es sich bei unseren Patientinnen um Personen handelte, die aus Franken stammen, wurde sein Ergebnis zum Vergleich herangezogen: demnach liegt hier eine noch stärkere Bemusterung als gewöhnlich

vor. (36,3 %). Dieser Befund stimmt nicht überein mit der Feststellung von HOLT und LINDSTEN (1964), daß beim ULLRICH-TURNER-Syndrom Thenarmuster nur selten zu finden sind. Wenn auch die von uns ermittelte Prozentzahl nicht als statistisch gesichert angesehen werden darf, so konnte doch in unserem Fall nicht einmal die Tendenz zur Abnahme der Thenarbemusterung nachgewiesen werden.

In Übereinstimmung mit den Ergebnissen der Durchschnittsbevölkerung (MEYER-CORDING) war auch bei unseren Patientinnen der linke Thenar nahezu doppelt so häufig bemustert wie der rechte.

Die doppelte Schleifenbildung auf dem linken Thenar der Patientin M.M. (Fall 11) (Abb. 24) wurde bei 2,22 % der Frauen (MEYER-CORDING, 1955) festgestellt.

Abb. 24:
Linke Hand der
Patientin M.M.
(Fall 11)
11-9-7-3^{up}-tt(L^d)-
O-L^w/L^d-O-L^{dw}-W.



bb) Bemusterung des Hypothenar

Von 11 untersuchten Patientinnen, bei denen die Hypothenarbemusterung ausgewertet wurde, trugen 10 Patientinnen = 90,9 % hier ein Muster, davon waren 8 = 72,7 % doppelseitig und 2 = 18,1 % einseitig behaftet. Die entsprechenden Zahlen für gesunde Personen aus Franken (BECKH, 1941) lauten folgendermaßen: 30,4 % einseitig, 31,3 % doppelseitig behaftet, insgesamt traten hier also 62,2 % Hypothenarmuster auf.

Nach den von MEYER-CORDING durchgeführten Untersuchungen in der normalen Durchschnittsbevölkerung (1953) findet sich nur bei der Hälfte aller Personen ein Hypothenarmuster. Demnach liegt die Musterbehaftung in Franken höher als gewöhnlich. Bei den ULLRICH-TURNER-Patientinnen werden jedoch auch diese Werte überschritten. Dies stimmt überein mit den von HOLT und LINDSTEN (1964) bei TURNER-Patientinnen durchgeführten Untersuchungen und steht in direktem Zusammenhang mit dem für dies Syndrom charakteristischen Steilsturz der A-Linie: durch die reiche Musterbildung wird die Linie steil nach proximal abgelenkt.

Die Muster am Hypothenar sind sehr vielgestaltig. Am häufigsten in der Normalbevölkerung wie auch bei unseren Patientinnen wurden nach radial geöffnete Schleifen gefunden. Eine prozentuale Auswertung der einzelnen Mustertypen war bei unseren Patientinnen insofern nicht möglich, als viele Muster nur jeweils einmal auftraten und dies bei der

relativ kleinen Patientinnenzahl zu einem falschen Bild
geführt hätte. (Abb. 25 und 26).

Abb. 25:
Rechte Hand der
Patientin B.P.
(Fall 3):
Wirbelmuster auf
dem Hypothenar
und Fehlen der
C-Linie.



Abb. 26:
Linke Hand der
Patientin M.V.
(Fall 5):
Haubenmuster auf
dem Hypothenar
und Steilsturz
der A-Linie.



cc) Bemusterung des II. bis IV. Interdigitalraum (I.D.)

Bei sämtlichen von uns untersuchten Patientinnen war der II. Interdigitalraum musterlos. Nach MEYER-CORDING und SCHADE besitzen hier 4,57 % der Frauen ein Muster, wobei die rechte Hand doppelt so häufig bemustert ist wie die linke. Für fränkische Personen wird bei BECKH (1941) die Musterhäufigkeit nur mit 0,5 % angegeben. Diese Zahl entspricht eher der bei uns festgestellten Musterlosigkeit. Die Musterhäufigkeit im III. und IV. Interdigitalraum bei unseren Patientinnen sowie in der Durchschnittsbevölkerung geht aus der folgenden Tabelle hervor: (Tab. 4)

Tab. 4: Musterhäufigkeit im III. und IV. I.D. bei TURNER-Kranken und in der Durchschnittsbevölkerung:

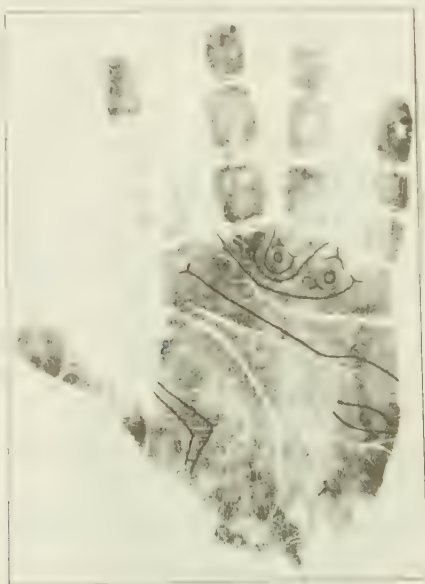
	Zahl der Hände	Muster im III. I.D.	Muster im IV. I.D.
TURNER (BERGAN)	22	40,8 %	40,8 %
Franken (BECKH, 1939)	492	40,7	61,4
Königsberg (MATTHEE, 1938)	712	47,5	46,3
Angelsachsen (WILDER, 1902)	100	39,0	50,0
Europ. Amerikaner (CUMMINS, LECHE, Mc CLURE, 1931)	600	40,8	49,0

Bei unseren Patientinnen war die Musterhäufigkeit im III. und IV. Interdigitalraum gleich groß, nämlich 40,8 %. Die

Musterhäufigkeit im III. I.D. stimmt überein mit der von BECKH für Franken ermittelten Zahl. Offensichtlich besteht jedoch eine leichte Zunahme der Musterhäufigkeit im IV. I.D. gegenüber dem III. I.D.. Besonders hoch ist diese Differenz bei BECKH für fränkische Personen: 40,7 % zu 61,4 %. Für unsere Kranken war ein solcher Unterschied in der Musterhäufigkeit nicht nachweisbar.

Gewöhnlich finden sich im III. und IV. Interdigitalraum nur Schleifen und Musterreste. Umso interessanter ist die Wirbelbildung bei der Patientin M.M. (Fall 11). (Abb. 24 und 27).

Abb. 27:
Rechte Hand der
Patientin M.M.
(Fall 11):
Wirbelbildung im
III. und IV. In-
terdigitalraum.



Nach EHRHARDT (1956) treten Interdigitalwirbel nur in 1,5 % der Durchschnittsbevölkerung auf, davon wiederum sind 63,3 % mit je einem Wirbel und nur 9,2 % mit mehr als 2 Wirbeln behaftet. Nach der von EHRHARDT vorgenommenen Mustereinteilung muß auch z. B. die Schleife im III. I.D. links bei unserer Patientin (Fall 11) (Abb. 24) als Wirbel gezählt werden, da der Kern dieser Schleife einen Wirbel enthält. Damit liegt bei dieser Patientin eine seltene Häufung von Wirbelmustern in den Interdigitalräumen vor. Nach EHRHARDT liegen die Wirbelmuster bevorzugt, nämlich zu fast 80 % auf der ulnaren Seite der Handfläche. Dies trifft auch in diesem Fall zu. Im III. I.D. konnten nach EHRHARDT nur äußerst selten Wirbel festgestellt werden; auch bei unserer Patientin war dies der einzige musterlose Raum. Inwieweit ein Zusammenhang zwischen der seltenen Handflächenbemusterung und der bei dieser Patientin festgestellten Chromosomenanomalie (XO/Xy/Xyy) besteht, kann an Hand eines solchen Einzelfalles nicht festgestellt werden. Eine Vermutung in dieser Richtung erscheint umso weniger wahrscheinlich, als die Patientin M.K. (Fall 12) mit einem ähnlichen Chromosomenmosaik keine derartigen Veränderungen der Papillarmuster zeigt.

dd) Verlauf der Hauptlinien A, B, C und D,

Leistenwert des II. Interdigitalraumes

Der Verlauf der Hauptlinien in die Endfelder bei unseren Patientinnen mit ULLRICH-TURNER-Syndrom geht aus der folgenden Tabelle 5 hervor:

Tab. 5: Verlauf der Hauptlinien in die Endfelder bei TURNER-Patientinnen. (Angabe in Prozenten).

Position	Linie D		Linie C		Linie B		Linie A	
	re	li	re	li	re	li	re	li
1								18,3
2							9,1	36,3
3							55,5	45,4
4					9,1		18,3	
5'					9,1	27,2		
5					18,3			
5"				9,1		18,3		
6				9,1				
7		9,1	36,3	9,1	63,7	27,2		
8		9,1						
9	36,3	27,2	45,4	36,3				
10		9,1						
11	63,7	36,3						
0		9,1	18,3	36,3				

Den Verlauf der Hauptlinien in die Endfelder in der normalen Durchschnittsbevölkerung zeigt die folgende Abbildung:

Tabelle 7. Prozentuale Häufigkeit des Verlaufs der Hauptlinien in die Endfelder. (Nach CONNORS and MINTO 1943.)

Abb. 28:
Prozentuale Häufigkeit des Verlaufs der Hauptlinien in die Endfelder in der Durchschnittsbevölkerung.

Positions	Line D		Line C		Line B		Line A	
	R	L	R	L	R	L	R	L
1							1,3	11,3
2							1,8	5,2
3					0,1	0,5	20,0	38,6
4					0,2	1,0	17,6	14,9
5				0,2	3,4	10,9	46,8	25,1
5'	0,1	0,1	7,7	15,8	31,8	47,5	11,6	4,8
6			2,7	1,8	6,5	8,6	0,4	
7	7,4	15,5	20,6	33,2	32,3	31,1	0,5	
8	2,7	2,0		0,2	3,5	0,1		
9	25,1	42,2	54,0	31,9	2,0	0,2		
10	6,6	8,9	3,5	0,1				
11	57,1	31,2	2,0	0,2				
12	0,2							
13	0,5							
X		0,2	4,5	10,1	0,1			
x				0,2	0,8			
o	0,2		4,8	6,3	0,2	0,2		

Beim Vergleich der Hauptlinien in den Endfeldern wird deutlich, daß bei ULLRICH-TURNER-Patientinnen die A-Linie einen Steilsturz aufweist: an der rechten Hand endet die Linie überwiegend bei Position 3, links bei 2 und 3. In der Durchschnittsbevölkerung aber verläuft diese Linie rechts meist nach 5', links nach 3 und 5'. Einen solchen für das Syndrom charakteristischen Steilsturz der A-Linie zeigt Abbildung 29.

Ein außerordentlich seltener Verlauf der A-Linie zeigt sich bei derselben Patientin (Fall 6) an der rechten Hand: hier endet die Linie im Hypothenarmuster, nimmt also keinen freien Verlauf in der Handfläche (Abb. 30).

Abb. 29:
Linke Hand der
Patientin M.B.
(Fall 6):
Steilsturz der
A-Linie.



Abb. 30:
Rechte Hand der
Patientin M.B.
(Fall 6):
Endigung der
A-Linie im
Hypothenarmuster.



Neben diesem abweichenden Verlauf der Hauptlinie A bei unseren Kranken entspricht der Verlauf der übrigen Hauptlinien weitgehend dem in der Durchschnittsbevölkerung; lediglich bei der Hauptlinie C treten links Abänderungen auf. Gewöhnlich endet sie zu nahezu gleich hohem Anteil bei den Positionen 7 und 9, bei unseren Kranken ist der Anteil der Position 9 zwar normal häufig vertreten (36,3 %), die Linie ist jedoch ebenso häufig gar nicht vorhanden, also völlig reduziert (= 0) (36,3 %). Auch der dazugehörige Triradius ist nicht ausgebildet. Eine solche Reduktion der C-Linie und des c-Triradius wurde von BECKH (1941) bei gesunden fränkischen Personen in 4,8 % der Fälle gefunden, von CUMMINS und MIDLO (1943) wird für eine Durchschnittsbevölkerung eine etwas höhere Zahl angegeben: 5,6 %. Die Reduktion der C-Linie tritt bei unseren Patientinnen jedoch noch weit häufiger auf (27,3 %) und weicht also auffallend von der Norm ab (s. Abb. 25).

Das häufige Fehlen der C-Linie bei unseren Kranken bedingt weiter eine Verschiebung in der prozentualen Aufteilung der Hauptlinien nach der WILDERschen Hauptlinienformel. Diese berücksichtigt nur den Verlauf der Linien D, C und B, und zwar nach 11,9,7, 9,7,5 und 7,5,5. Mit diesen 3 Typen werden 73,9 % aller Hauptlinienverläufe erfaßt (Tab. 6).

Tab. 6: Häufigkeit der WILDERSchen Hauptlinienformeln nach Geschlecht und Händen in der Durchschnittsbevölkerung (nach MEYER-CORDING, 1953) und bei TURNER-Patientinnen.

		n (Hände)	11,9,7 %	9,7,5 %	7,5,5 %	zusammen
Männer	links	2577	22,3	32,2	14,9	69,4
	rechts	2629	48,0	21,6	6,5	76,1
Frauen	links	2203	25,4	30,6	16,1	72,1
	rechts	2213	46,5	24,2	7,9	78,6
Zusammen	links	4780	23,7	31,4	15,5	70,6
	rechts	4842	47,3	22,8	7,1	77,2
TURNER	links	11	27,2	-	9,1	36,3
	rechts	11	45,4	27,2	-	72,6

Bei ULLRICH-TURNER-Patientinnen werden nur 54,4 % aller Hauptlinienverläufe an beiden Händen mit der WILDERSchen Formel erfaßt. Die Zunahme an selteneren Verläufen bezieht sich aber nur auf die linke Hand, rechts liegen die Werte im Bereich der Norm. Diese Abweichung erklärt sich wahrscheinlich aus der kleinen Zahl des eigenen Untersuchungsmaterials.

Neben den bisher durchgeführten Auswertungen der Handflächenbemusterung gewinnt in neuerer Zeit eine weitere Definition an Bedeutung: die Anzahl der Leisten, die eine Gerade zwischen den Triradien a und b schneiden. Dadurch wird eine Bestimmung des Abstandes a-b möglich. Häufig wird die

englische Bezeichnung "a-b-ridge-count" auch in der deutschen Literatur übernommen. Die Anzahl der Leisten zwischen den beiden Triradien in der Durchschnittsbevölkerung und bei TURNER-Patientinnen geht aus der folgenden Tabelle hervor:

Tab. 7: a-b-ridge-count in der Durchschnittsbevölkerung und bei TURNER-Patientinnen:

	a-b-ridge-count		
	rechts	links	zus.
1) Briten (FANG)			83,01
2) Bayern ♂	40,44	40,52	80,96
3) Bayern ♀ (2 und 3 ⁺ nach BAITSCH und SCHWARZFISCHER)	43,18	43,68	86,86
4) TURNER (HOLT und LINDSTEN)	-	-	96,12
5) TURNER (BERGAN)	44,36	47,54	91,90

Die Zahlenwerte bei TURNER-Patientinnen sind eindeutig erhöht (s. a. HOLT und LINDSTEN) gegenüber denen in der Durchschnittsbevölkerung. In direktem Zusammenhang mit dieser Tatsache steht die Verlagerung des Triradius b nach ulnar bei TURNER-Kranken: der Abstand a-b vergrößert sich und damit entfallen mehr Leisten auf diesen Raum.

ee) axialer Triradius

Der axiale Triradius befindet sich gewöhnlich am proximalen Rand der Handfläche und wird dann mit dem Buchstaben t bezeichnet. Mit seinem distalen und ulnaren Vorrücken in der Handfläche erhält er die zusätzliche Kennzeichnung t' und t". Entsprechend ändert sich die Größe des Winkels atd, sodaß eine zahlenmäßige Definition der Triradien t, t' und t" versucht wurde: GEIPEL (1961) teilte folgendermaßen auf:

atd	41,3 °
at'd	49,0 °
at"d	70,6 °

Diese Werte gelten für eine normale, männliche und weibliche deutsche Durchschnittsbevölkerung. GEIPEL selbst warnte jedoch davor, hier eine starre Schematisierung vorzunehmen, "vielmehr seien die Werte in allen Bereichen fließend und durch eine große Variationsbreite gekennzeichnet".

Nach PENROSE (1954-1955) kann in der britischen Normalbevölkerung ein größerer Winkel als 56° mit at"d bezeichnet werden. Für die deutsche Bevölkerung (GEIPEL) liegt dieser Wert höher, der kritische Übergang beginnt zwar bei 56°-61°, der Mittelwert beträgt jedoch 70,6°, die Variationsbreite reicht von 53° bis 88°.

PENROSE (1963) nannte einen Winkel von 66° charakteristisch für das ULLRICH-TURNER-Syndrom. Von HOLT und LINDSTEN (1964) wurde hier ein niedrigerer Wert ermittelt: 106,59° als Summe

der Winkel beider Hände, also $53,3^{\circ}$ für den einzelnen Winkel. Diese Angabe stimmt überein mit dem bei unseren Kranken ermittelten Wert: $53,4^{\circ}$ als mittlerer Durchschnitt des einzelnen Winkels. Dabei entfallen 8 Winkel auf eine Größe zwischen 37° und 45° , weitere 8 auf 46° bis 60° und 4 auf 61° bis 95° . Das Verhältnis dieser Gruppen untereinander lautet also $2 : 2 : 1$ und weicht damit von dem in der Durchschnittsbevölkerung (GEIPEL) : $4 : 2 : 1$ ab. Aus diesem Zahlenverhältnis wird deutlich, daß bei ULLRICH-TURNER-Patientinnen vermehrt größere Winkel vorliegen. Das wiederum ist Ausdruck der Lageveränderung des axialen Triradius nach distal.

c) Zehenbeeren

Untersuchungen über die Papillarmuster der Zehenbeeren sowie der gesamten Planta bei Patientinnen mit ULLRICH-TURNER-Syndrom liegen bisher noch nicht vor. Die hier ermittelten Ergebnisse können also lediglich mit den entsprechenden Ergebnissen der normalen Durchschnittsbevölkerung verglichen werden, nicht jedoch mit Untersuchungen an anderen TURNER-Patientinnen.

Reihenuntersuchungen von STEFFENS (zitiert nach MARTINSALLER) ergaben folgende prozentuale Verteilung der 3 Grundmuster an den Zehenbeeren in der Durchschnittsbevölkerung:

Frauen:	Bogen	21,7 %	Männer:	Bogen	16,3 %
	Schleifen	58,4		Schleifen	60,2
	Wirbel	19,9		Wirbel	23,5

Die Papillarmuster der Zehenbeeren weisen also signifikante Geschlechtsunterschiede auf. Die von uns ermittelten Werte für TURNER-Patientinnen verteilen sich folgendermaßen:

Bogen	12,4 %
Schleifen	62,9
Wirbel	24,7

Es besteht zwar eine Abnahme der Bogen und Zunahme der Schleifen und Wirbel sowohl gegenüber der weiblichen als auch der männlichen Durchschnittsbevölkerung, jedoch ähnelt die Musterverteilung mehr derjenigen der männlichen Bevöl-

kerung. Inwieweit diese Tatsache als charakteristisch gelten darf, muß vorerst dahingestellt bleiben, da diese ersten Untersuchungsergebnisse nicht als statistische gesichert angesehen werden können.

Es muß beachtet werden, daß einfache monozentrische Wirbel an den Zehenbeeren seltener zu finden sind als an den Fingerbeeren. Statt dessen treten gehäuft kompliziertere Muster auf. Eine genauere Unterteilung, die diese Tatsache berücksichtigt, liegt von KEITER (nach MARTIN-SALLER) vor: (Tab. 8).

Tab. 8: Musterverteilung der Zehenbeeren bei normalen Männern und Frauen und bei TURNER-Patientinnen:

	Männer (KEITER)	Frauen (KEITER)	TURNER (BERGAN)
Bogen	19,1 %	22,5 %	11,3 %
Bogenschleifen	6,9 %	8,0 %	1,1 %
Schleifen	55,4 %	55,8 %	62,9 %
Wirbel	5,0 %	4,0 %	2,2 %
Doppelschleifen	13,6 %	9,3 %	22,5 %

Auch diese Musteraufteilung nach KEITER bestätigt die Abnahme der Bogen bei TURNER-Patientinnen. Auffallend ist der sehr hohe Anteil an Doppelschleifen: 22,5 % gegenüber 13,6 bzw. 9,3 % in der Durchschnittsbevölkerung. Der von KEITER ermittelte Wert für den Anteil an Schleifen (55,6 % für

Männer und Frauen) liegt niedriger als der von STEFFENS (59,3 % für Männer und Frauen). Dadurch erscheint in dieser Aufstellung der Anteil der Schleifen bei TURNER-Patientinnen mit 62,9 % noch deutlicher erhöht.

Die Aufteilung der Muster bei unseren Patientinnen unter besonderer Berücksichtigung der Rechts-Links-Seitenunterschiede geht aus der folgenden Tabelle 9 hervor:

Tab. 9: Verteilung der Zehenbeerenmuster bei TURNER-Patientinnen unter Berücksichtigung der Seitenunterschiede:

	I		II		III		IV		V	
	re	li	re	li	re	li	re	li	re	li
W	-	22,2	-	-	-	-	-	-	-	-
DS	11,1	11,1	22,2	22,2	55,5	55,5	22,2	22,2	-	-
f	66,6	33,3	77,7	66,6	44,4	44,4	55,5	55,5	75,0	77,7
t	11,1	33,3	-	-	-	-	-	-	-	-
B	11,1	-	-	11,1	-	-	22,2	22,2	25,0	22,2

Für die Durchschnittsbevölkerung liegen noch keine gesicherten Angaben über die Seitenunterschiede in der Zehenbeerenbemusterung vor. Bei unseren Patientinnen zeigen sich deutliche Unterschiede nur am I. Zeh: rechts finden sich häufiger fibuläre Schleifen, links dagegen mehr tibiale Schleifen. An den übrigen Zehen sind keine Seitenunterschiede nachweisbar.

Die Bemusterung der einzelnen Zehen - aufgeteilt nach den

3 Grundmustern - zeigt folgende Abweichungen von der Durchschnittsbevölkerung: (Tab. 10)

Tab. 10: Musterverteilung an den einzelnen Zehen bei TURNER-Patientinnen und in der Durchschnittsbevölkerung:

		I	II	III	IV	V
Bogen	STEFFENS	% 7,0	9,0	4,2	16,5	58,2
	BERGAN	11,0	5,5	-	22,2	23,5
Schleifen	STEFFENS	% 80,7	68,2	36,2	70,2	41,0
	BERGAN	66,7	72,2	44,4	55,5	76,4
Wirbel	STEFFENS	% 12,2	22,7	59,5	13,2	0,7
	BERGAN	22,2	22,2	55,5	22,2	-

Die Abnahme der Bogen bezieht sich hauptsächlich auf den 5. Zeh, der bei den TURNER-Patientinnen zu über 2/3 mit Schleifen bemustert ist, während gewöhnlich hier zu über der Hälfte Bogen vorliegen. Vermehrt Wirbel treten vor allem am 1. und 4. Zeh auf.

Auffallend bei unseren Patientinnen war die große Anzahl an Haubenmustern: unter 89 ausgewerteten Mustern befanden sich 11 Haubenmuster, das entspricht 12,3 %.

Der I.Q.L. der Zehenbeeren von 6 Patientinnen lag zwischen 64 und 203; der Mittelwert betrug 118.

d) Fußsohlen

Die Bezeichnung und Einteilung der Papillarmuster der Fußsohlen ist ähnlich wie die der Handflächen (nach CUMMINS und MIDLO, 1943): von den Triradien a, b, c und d gehen die Hauptlinien A, B, C und D aus und unterteilen das distale Feld der Fußsohle in das Thenargebiet, die Interdigitalräume I, II, III (auch mit 1, 2 und 3 bezeichnet) und das Hypothenargebiet (Abb. 31).

Ein zusätzlicher Triradius, P oder Radius P_9 benannt, liegt proximal des Großzehenballens (Abb. 32). Es wird angenommen, daß dieser Triradius dem carpalen Triradius der Hand entspricht; er tritt bei ca. 50 % der Durchschnittsbevölkerung auf.

Der proximale Anteil der Fußsohle, das Calcargebiet, ist gewöhnlich musterlos und wird in der Fußsohlenformel nicht berücksichtigt. Auch bei den von uns untersuchten Patientinnen war in keinem Fall eine Bemusterung dieses Gebietes zu finden.

Die Bemusterung der Planta wurde verglichen mit den von WICHMANN (1956) durchgeführten Untersuchungen in der Durchschnittsbevölkerung. Tab. 11.

Abb. 31:



Abb. 55. Papillarlinien der Fußsohlen. (Nach GRIEPEL 1952.)
Formel nach CUMMINS und MIDLO: CP · O · L^d · O · L^e.

Abb. 32:



Abb. 51. Die Triradien der Fußsohle.
(Nach CUMMINS und MIDLO 1943.)

Tab. 11: Prozentuale Verteilung der einzelnen Mustertypen am Großzehenballen in der Durchschnittsbevölkerung und bei TURNER-Patientinnen.

	L ^d	W	L ^t	O	L ^t /L ^f
Durchschnittsbevölkerung (WICHMANN)	61,7 %	29,0 %	4,8 %	4,5 %	-
TURNER-Patientinnen (BERGAN)	58,3	29,2	8,3	-	4,2

L^d = distale Schleife; W = Wirbel; L^t = tibiale Schleife;
O = offenes Feld; L^f = fibuläre Schleife.

Im hallucalen Feld zeigt sich eine Vermehrung tibialer Schleifen (8,3 % bei TURNER-Patientinnen gegenüber 4,8 % in der Durchschnittsbevölkerung) und eine geringe Abnahme distaler Schleifen (58,3 % gegenüber 61,7 %). Ein sogenanntes "leeres" hallucales Feld, d.h. ohne Bemusterung, wurde bei keiner der Patientinnen gefunden, in der Durchschnittsbevölkerung bei 4,5 %. Der Anteil der Wirbel liegt bei beiden Gruppen bei 29 %.

Ein ungewöhnliches, nach den üblichen Schemata nicht einzuordnendes Muster im linken Hallucalfeld weist Patientin Nr. 7 (M.G.) auf (Abb. 33). Ebenso ist die Doppelschleife im rechten Hallucalfeld bei derselben Patientin relativ selten (Abb. 34).



Abb. 33: linker Fuß der
Patientin M.G. (Fall 7)
 L^t/L^f -V- L^p -O-O



Abb. 34: rechter Fuß der
Patientin M.G. (Fall 7)
 $DS-L^p$ -DS-O-O

Bei den von uns untersuchten Patientinnen konnten im Hallucalfeld keine signifikanten Seitenunterschiede festgestellt werden (Tab. 12).

Tab. 12: Verteilung der Muster im Hallucalfeld unter Berücksichtigung der Seitenunterschiede bei TURNER-Kranken:

		L^d	W	L^t	L^t/L^f
Anzahl	rechts	8	3	1	-
	links	6	4	1	1
%	rechts	66,6	25,0	8,3	-
	links	50,0	33,3	8,3	8,3

In der Durchschnittsbevölkerung sollen hier Wirbel und tibiale Schleifen links häufiger als rechts auftreten (WICHMANN , 1956).

Die Kombination der Muster des rechten und linken Großzehenballens ist aus der folgenden Tabelle 13 ersichtlich:

Tab. 13: Musterverteilung auf den Großzehenballen bei TURNER-Patientinnen und normalen Frauen (nach BAUERMEISTER, aus SCHADE, 1954).

Fuß rechts links		normale Frauen (BAUERMEISTER)	TURNER- Patientinnen (BERGAN)
L ^d	L ^d	46,9 %	50,0 %
W	W	21,9	16,7
W	L ^d	2,9	-
L ^d	W	9,4	16,7
L ^t	L ^t	4,8	8,3
DS	L ^t /L ^f	-	8,3

Eine signifikante Verschiebung gegenüber normalen Frauen war nicht feststellbar: die Zuordnung L^d/L^d trat in beiden Gruppen überwiegend auf, ebenso war die Kombination W/W bei TURNER-Patientinnen mit 16,7 % nur geringfügig vermindert (gegenüber 21,9 %).

Im Gegensatz zu den nicht erheblichen Unterschieden in der Bemusterung des Großzehenballens war in allen drei Interdigitalfeldern eine deutliche Verschiebung zugunsten

proximaler Schleifen bei Abnahme der distalen Schleifen
nachweisbar (Tab. 14):

Tab. 14: Vergleich der Bemusterungshäufigkeit der drei Interdigitalfelder und des Hypothenar der Fußsohle bei der Durchschnittsbevölkerung und bei TURNER-Patientinnen.

Feld	Muster	Durchschnittsbevölkerung (WICHMANN)		TURNER (BERGAN)	
Feld I	O	72,3 %		58,3 %	
	P	23,4	27,7	37,5	41,7
	W	2,3		4,2	
	D	2,0		-	
Feld II	O	31,6 %		54,2 %	
	P	2,5	68,4	25,0	45,8
	W	9,8		16,6	
	D	56,1		4,2	
Feld III	O	82,1		91,7	
	P	2,0	17,9	8,3	8,3
	W	0,8		-	
	D	15,1		-	
	L ^t	-		-	
Hypo- thenar	Od	52,7		79,2	
	Op				
	Td	47,3		20,8	
	Tp				

Die Zunahme der proximalen Schleifen ist besonders deutlich
im Interdigitalfeld II: 25,0 % bei TURNER-Patientinnen ge-

genüber 2,5 % in der Durchschnittsbevölkerung. In Feld I beträgt die Zunahme 14,1 %, in Feld III 6,3 %. Die folgenden beiden Abbildungen (Nr. 35 und 36) zeigen proximale Schleifen im I und II Feld an beiden Füßen bei derselben Patientin:



Abb. 35: linker Fuß der Patientin M.M. (Fall 11):
W-L^P-L^P-O-V.



Abb. 36: rechter Fuß der Patientin M.M. (Fall 11):
L^d-L^P-L^P-O-V.

Das häufige Auftreten einer nur angedeuteten Schleife (Vestige = V) wurde als leeres Feld gewertet, da es nicht

zur vollständigen Ausbildung einer echten Schleife gekommen war.

Bei den von uns untersuchten Patientinnen war Feld I häufiger bemustert als in der Durchschnittsbevölkerung: nur in 58,3 % war das Feld musterlos im Gegensatz zu 72,3 % bei normalen Personen. Dagegen erwiesen sich Feld II und das Hypothenargebiet als musterärmer bei unseren Patientinnen: in 54,2 % war Feld II musterlos (normalerweise nur 31,6 %), das Hypothenargebiet in 79,2 % gegenüber 52,7 %.

Untersuchungen über die Seitenunterschiede ergaben bei weiblichen Individuen in den Interdigitalfeldern rechts eine stärkere Bemusterung als links. Die folgende Tabelle veranschaulicht die Verhältnisse bei TURNER-Patientinnen:

Tab. 15: Aufteilung der Fußsohlenbemusterung nach Seitenunterschieden bei TURNER-Patientinnen:

		rechts	links
Feld I	O	50,0 %	66,7 %
	P	50,0	25,0
	W	-	8,3
	D	-	-
Feld II	O	41,4	66,7
	P	33,3	-
	W	16,9	33,3
	D	8,3	-
Feld III	O	91,7	91,7
	P	8,3	8,3
	W	-	-
	D	-	-
Hypothenar	O	83,1	75,0
	T	16,9	25,0

Bei unseren Patientinnen waren nur die Felder I und II rechts häufiger bemustert als links, in Feld III war der Anteil der Muster an beiden Füßen gleich hoch, während das Hypothenargebiet sogar links stärker bemustert war als rechts.

D. Zusammenfassung

- 1.) Von 12 Patientinnen mit ULLRICH-TURNER-Syndrom wurden das Kerngeschlecht, die Chromosomen sowie die Papillarmuster der Fingerbeeren, Handflächen, Zehenbeeren und der Fußsohlen untersucht.
- 2.) Bei 9 Patientinnen wurde der für das ULLRICH-TURNER-Syndrom typische Karyotyp 44/XO ($2n = 45$) mit nur einem X-Chromosom gefunden; das Kerngeschlecht war negativ. Bei der Patientin Nr. 10 war ein Chromosomenmosaik vorhanden: in 20 von 100 ausgewerteten Mitosen war nur ein X-Chromosom vorhanden (44/XO). Unter den 80 weiteren Mitosen mit der normalen Chromosomenzahl von 46 (44/XX) zeigten 5 verschiedene Strukturanomalien (Verschmelzungen von 2 Chromosomen, Ringchromosom). Das Kerngeschlecht dieser Kranken war positiv, zeigte aber ein Defizit von 20 %. Die Zahl der Barr'schen Körperchen betrug 35 gegenüber einem Durchschnittswert von 45. Die Patientinnen 11 und 12 wiesen ein Chromosomenmosaik 44/XO ($2n = 45$), 44/Xy ($2n = 46$) und 44/Xyy ($2n = 47$) auf. Das Kerngeschlecht war bei beiden negativ. Unter 100 ausgewerteten Mitosen zeigten 2 die Chromosomenkonstitution 44/Xyy. Der Prozentsatz der Mitosen mit 44/XO ($2n = 45$) Chromosomen betrug 57 bzw. 31 %. Klinisch lag im ersten Falle (Pat. Nr. 12) ein klassisches ULLRICH-TURNER-Syndrom vor, während bei Patientin Nr. 11 neben typischen Merkmalen dieses Syndroms eine Klitorishypertrophie vorhanden war.

3.) Die Untersuchungen der Papillarmuster der Fingerbeeren, der Handflächen, Zehenbeeren und der Fußsohlen zeigen - unter Berücksichtigung des Fehlers der kleinen Zahl - gegenüber den in der Durchschnittsbevölkerung erhobenen Befunden folgende Besonderheiten beim ULLRICH-TURNER-Syndrom:

A. Papillarmuster der Fingerbeeren

a) Bei den Papillarmustern der Fingerbeeren ist die Zahl der Wirbel erhöht, die Zahl der Bogenmuster erniedrigt:

Wirbel: 29,2 % (26,7 %), ulnare Schleifen: 64,0 % (65,1 %), radiale Schleifen: 4,6 % (3,8 %) und Bogen: 1,9 % (4,7 %).

b) Der individuelle quantitative Leistenwert (Gesamtleistenzahl) der Fingerbeeren ist mit 190,3 Leisten gegenüber 127,0 in der weiblichen Durchschnittsbevölkerung deutlich erhöht.

B. Papillarmuster der Handflächen

a) Der Thenar und Hypothenar weisen mit einer Bemusterung von 36,6 % und 90,9 % gegenüber der Durchschnittsbevölkerung einen größeren Musterreichtum auf. Die Vergleichszahlen sind: 16 - 18 % bzw. 50 %.

b) Der IV. Interdigitalraum ist mit 40,8 % weniger bemustert als in der Durchschnittsbevölkerung (50 - 60 %).

c) Von den Hauptlinien zeigt die A-Linie beim ULLRICH-TURNER-Syndrom in 32,8 % einen Steilsturz. Die entsprechende Zahl aus der Durchschnittsbevölkerung ist folgende: 13,1 %. Die Hauptlinie C ist rechts in 18,3 % und links in 36,5 % nicht

vorhanden. In der Durchschnittsbevölkerung fehlt die C-Linie in 5 %.

d) Der a-b-ridge-count zeigt beim ULLRICH-TURNER-Syndrom infolge Verlagerung des Triradius b nach ulnar mit 91,9 Leisten beiderseits eine Erhöhung gegenüber 80 - 86 Leisten in der Vergleichsbevölkerung.

e) Der axiale Triradius t ist weiter nach distalwärts verschoben; der at'd (at"d)-Winkel beträgt durchschnittlich $53,4^{\circ}$. In der Durchschnittsbevölkerung liegen über 50 % der Winkel bei einem mittleren Wert von ca. 40° .

C. Papillarmuster der Zehenbeeren

Die Bemusterung der Zehenbeeren und der Fußsohlen, die in dieser Arbeit erstmalig beim ULLRICH-TURNER-Syndrom untersucht wurde, ergab folgendes:

Unter den Papillarmustern der Zehenbeeren findet sich bei den Kranken mit ULLRICH-TURNER-Syndrom beim Vergleich mit der Durchschnittsbevölkerung eine Abnahme der Bogen: 12,4 % (19,9 %) sowie eine Zunahme der Schleifen: 62,9 % (58,4 %) und der Wirbel: 24,7 % (23,5 %). Bei den Wirbelmustern handelt es sich dabei in 22,5 % um Doppelschleifen. Der Vergleichswert aus der weiblichen Durchschnittsbevölkerung ist: 9,3 %.

D. Papillarmuster der Fußsohlen

Die Bemusterung des Großzehenballens zeigt eine etwas größere Häufigkeit tibialer Schleifen (8,3 %) gegenüber

der Durchschnittsbevölkerung (4,8 %). In den Interdigitalräumen II (45,8 %), III (8,3 %) und auf dem Hypothenar (20,8 %) ist eine geringere Bemusterung als in der Durchschnittsbevölkerung vorhanden (68,4 %; 17,9 % und 47,3 %). Demgegenüber ist der I. Interdigitalraum mit 41,7 % stärker bemustert (27,7 %). Hinsichtlich der Mustertypen zeigt sich als Besonderheit beim ULLRICH-TURNER-Syndrom, daß in den Interdigitalräumen I-III mit 37,5 %, 25,0 % und 8,3 % wesentlich mehr proximalwärts geschlossene Schleifen vorhanden sind als in der Durchschnittsbevölkerung (23,4 %, 2,5 % und 2,0 %).

Schrifttum

- BAITSCH, H., SCHWARZFISCHER, F.: Zur Biometrie und geographischen Verteilung der Leistenzahlen in den Interdigitalfeldern der Handfläche. - Homo 10 (1959), 226
- BARR, M.L., BERTRAM, E.G.: A morphological distinction between neurons of the male and the female, and the behaviour of the nucleolar satellites during accelerated nucleoprotein synthesis. - Nature 163 (1949), 676
- BARTA, L., SELLYEI, M., TÓTH, M.: Männliches Turner-Syndrom. - Wien. Klin. Wschr. 78 (1966), 31
- BAUERMEISTER, W.: persönliche Mitteilung (nach H. SCHADE)
- BECKH, F.: Untersuchungen über Handleistenmuster und Hauptlinien in fränkischen Bauerndörfern. - Diss. Erlangen, 1942
- CHAVES-CARBOLLO, E., HAYLES, A.B.: Ullrich-Turner-syndrome in the male, review of the literature and report of a case with lymphocytic (Hashimoto's) thyroiditis. - Mayo Clinic Proc. 41 (1966) 843
- COURT BROWN, W.M., BUCKTON, K.E., JACOBS, P.A., TOUGH, E.M., KUENSSBERG, E.V., KNOX, J.D.E.: Chromosome studies on adults. Cambridge University Press, London-New York, 1966
- CUMMINS, H., MIDLO, CH.: Finger Prints, Palms and Soles. Dover, New York, 2. Aufl. 1961
- EBERLE, P.: Die Chromosomenstruktur des Menschen in Mitosis und Meiosis. - G. Fischer, Stuttgart, 1966
- EHRHARDT, S.: Wirbelmuster in den Interdigitalräumen der Palma beim Menschen. - Z. Morph. Anthropol. 47 (1956) 316

- FANG, T.C.: basal differences in palmprint ridge counts.
The a-b-ridge count in the Ontario-British, European
Jews and Ontario-Indians. - J. Hered. (Am) 42 (1951)
261
- PELSCH, G.: Ullrich-Turner-Syndrom beim Mann. - Dtsch.
med. Wschr. 87 (1962) 2485
- FRACCARO, M., IKKOS, D., LINDSTEN, J., LUFT, R., TILLINGER,
K.G.: Testicular Germinal Dysgenesis (Male Turner's Syn-
drome). - Acta Endocrin. 30 (1961) 98
- FUHRMANN, W.: Taschenbuch der allgemeinen und klinischen
Humangenetik. - Wiss. Verlagsanstalt Stuttgart 1965
- GEBHART, E.: Untersuchungen über die cytogenetische Wirkung
einiger Vaginalantikonzipientien und ihrer Hauptwirk-
stoffe. - Diss. München, 1967
- GEIPEL, G.: Anleitung zur erbbiologischen Beurteilung der
Finger- und Handleisten. - J.F. Lehmanns, München 1935
- GEIPEL, G.: Ein Beitrag zur Verteilung der Winkel atd auf
der inneren Handfläche. - Z. Morph. Anthropol. 51 (1961)
333
- GOLOB, E., FISCHER, P., AUNZL-MÜHL, E.: Morphologisch ab-
norme X-Chromosomen. - Dtsch. med. Wschr. 92 (1967) 71
- GUSTAVSON, K.H., HAGEBERG, B., KNUTSON, H., SJÖLIN, S.:
The Pterygium-colli syndrome in the male. - Acta
paediat. (Uppsala) 53/5 (1964) 454
- HIENZ, H.: Chromosomenbefunde bei einem Fall von fertilem
Turner-Syndrom. - Verhandl. dtsch. Gesell. f. Pathol.
1962, 328
- HOLT, S.B.: Palm-prints and their uses in medical biology. -
Cerebral Palsy Bull. 3 (1961) 354
- HOLT, S.B., LINDSTEN, J.: Dermatoglyphic anomalies in
Turner's-Syndrome. - Ann. hum. Genet. 28 (1964) 87
- JOST, A.: Étude d'embryologie et de physiologie génitales
chez le lapin. - Ann. endocr. (Paris) 4 (1943) 221

- KOCH, G.: Metabolisch und chromosomal bedingte Schwachsinnzustände. - Ärztl. Fschg. 15 (1961) 354
- KOCH, G.: Estados oligofrénicos condicionados cromosomicamente. - Folia clin. Int. (Barcelona) 15 (1965) 553
- KOCH, G.: Die Bedeutung der Chromosomenstörungen für die Psychiatrie. S. 28-42. In: 7. Psychiatertagung des Landschaftsverbandes Rheinland, 20. u. 21. Oktober 1965, Köln. 1966
- KOCH, G.: Chromosomenforschung beim Menschen. - Ärztl. Praxis 29 (1967), 2725 (3. X. 1967)
- KRÜGER, E., WITKOWSKI, R.: Ullrich-Turner-Syndrom mit Aortenisthmusstenose und Hufeisenniere. - Tögl. Prax. 7 (1966) 421
- LENZ, W.: Anomalien der Geschlechtschromosomen, Gonadendysgenesien, Intersexualität. - S. 330 in P.E. BECKER: Humangenetik, Bd III/1. G. Thieme, Stuttgart, 1964
- LINDSTEN, J.: The nature and origin of X chromosome aberrations in Turner's syndrome. - A cytogenetical and clinical study of 57 patients. - Almquist and Wiksell, Stockholm, 1963
- LUERS, Th., NEVINNY-STICKEL, J., STRUCK, E., POLZIN, W.: Ringchromosom bei Gonadendysgenese. - Geburtsh. und Frauenhk. 24 (1964) 173
- MALKY, M.: Über das Papillarleistensystem bei 100 Fällen von Mongolismus (Down-Syndrom). - Diss. Münster/Westf. 1964
- MARTIN-SALLER: Lehrbuch der Anthropologie. - G. Fischer, Stuttgart, 1957-1960
- MATTHÉE, E.: Untersuchungen über Vorkommen und familiäre Häufung von Handleistenmustern in einem ostpreussischen Fischerdorf (Peyse). - Z. Morph. Anthropol. 37 (1938)
- MEYRING, W.: Die Papillarmuster der Fingerbeeren und ihre Vererbung. - Diss. Köln, 1953
- MEYER-CORDING, C.: Die palmaren Hautleistenmerkmale und ihre Vererbung. - Diss. Köln, 1953

- MEYER-HEYD. H., H.: Die palmaren Hautleisten bei Willingen. - Z. Morph. Anthrop. 33 (1934) 1
- MOORHEAD, P.S., NOWELL, P.C., MULLMAN, W.F., BATTIPS, D.Y., HUNGERLAND, D.A.: Chromosome preparations of leukocytes cultured from human peripheral blood. - Exp. Cell. Res. 20 (1960) 613
- OVERZIER, C.: Die Intersexualität. - G. Thieme, Stuttgart 1961
- OVERZIER, K.: Das Kerngeschlecht. - Arch. d. inn. Med. und Kinderheilk. 21 (1964), 166. - J. Springer, Berlin-Göttingen-Heidelberg.
- PENROSE, L.S.: Finger-prints, palms and chromosomes. - Nature (Lond.) 197 (1963) 933
- PENROSE, L.S.: Finger-print pattern and the sex chromosomes. - Lancet I (1967) 298
- PLIBENGA, A.T.: Systematische und erbbiologische Untersuchungen über das Hautleistensystem bei Friesen, Flamen und Wallonen. - Z. Morph. Anthrop. 37 (1938) 140
- PORTIUS, W.: Beitrag zur Frage der Erbsenkrankheit der Vierfingerfurche. - Z. Morph. Anthrop. 36 (1937) 382
- ROTT, H.-D.: Über das Papillarleistensystem bei 100 erwachsenen weiblichen Schwachsinnigen. - Diss. Münster/Westf., 1965
- SCHADE, H.: Vaterschaftsbegutachtung. - H. Schweizerbart, Stuttgart, 1954
- TURPIN, R., LEJEUNE, J.: Les chromosomes humaines (caryotype normal et variations pathologiques). - Gauthier. Villars. - Paris, 1965
- VERHAUT, P., CORONE, P., de GROUCHY, J., de GENNES, J.-L., BLAHERIT, I.: Le coeur dans le syndrome de Turner-Ullrich. - Arch. des Mal. du Coeur, 59 (1966) 850
- VOGEL, F.: Lehrbuch der allgemeinen Humangenetik. - J. Springer, Berlin-Göttingen-Heidelberg, 1961

WENINGER, M.: Das Hautleistensystem. - Wien. Zschr. f.
Innere Medizin. 1965

WICHMANN, D.: Das Hautleistensystem der Fußsohle bei Zwillingen. - Z. Morph. Anthrop. 44 (1952) 274

WICHMANN, D.: Zur Genetik des Hautleistensystems der Fußsohle. - Z. Morph. Anthrop. 47 (1956) 331

WILDER, H.G.: Palm and sole impressions and their use for purposes of personal identification. - Pu. Sci. Monthly 63 (1903) 385.

WÜRTH, A.: Die Entstehung der Beugefurchen der menschlichen Hand. - Z. Morph. Anthrop. 36 (1937) 187

Tab. I: Chromosomenbefunde, Kerngeschlecht und klinische Symptome

Nr.	Name	Alter (in Jahren)	Chromo- somen- analyse	Kernge- schlecht	Größe (in cm)	Gewicht (in kg)	Pterygium coll.	Schild- thorax	Obitus valgus	Hiefen- sensitivität im Nacken	Knochen- alter	C-17-Keto- steroide ($\mu\text{g}/\text{die}$) normal = 5-15	Knochen- veränderun- gen	Primäre Amenorrhoe	Intelligenz	hoher degener	andere Mißbild- ungen
1	I.A.	34	X0	-	143 (-22)	41,0 (-19,0)	+	+	+	+				+	normal (später schizophren)	+	
2	I.B.	25	X0	-	140,5 (-25)	40,0 (-20,0)	+	+	+	+	ver- größert		Osteoporose, Skoliose der HWS	+	inab- sill	+	Hydro- neprose
3	B.P.	0,5	X0	-	65 (normal)	6,06 (1,2)	+	+		-	normal				alterge- recht	+	
4	U.S.	16	X0	-	139 (-24)	43,4 (-15,1)	+	+	+	+	normal	2,5		+	debil	-	Aorten- isthmus- stenose
5	M.V.	13	X0	-	125 (-30)	31,0 (-10,7)	+	Trich- ter- brust	+	+		4,8	Osteoporose, Morb. Balvè, Skoliose, Lordose	+	gut	-	Strabie- mus
6	M.B.	16	X0	-	123 (-30)	24,0 (-24,5)	+	+	-	+	ver- größert	3,5	Osteoporose	+	normal	-	
7	M.G.	24	X0	-	135 (-30)	52,5 (-7,5)	+	-	-	+	ver- größert	10,08	Skoliose der LWS	+	normal	+	
8	B.L.	15	X0	-	136 (-24)	48,8 (-6,7)	-	+	-	+	normal	2,5		+	normal	-	Strabie- mus
9	M.S.	19	X0	-	144 (-21)	50,0 (-10,0)	+	+	+	+	ver- größert	5,7		+	normal	-	Trommel- schlagel- finger
10	B.G.	27	X0/XX	+	157 (-8)	68,0 (+8,0)	-	+	+	+	normal	7,4		+	normal	+	
11	M.M.	17	X0/Xy/ Xy	-	150 (-15)	54,0 (-6,0)	+	+	+	+	normal	5,8		+	normal	-	
12	M.K.	31	X0/Xy/ Xy	-	153 (-12)	62,8 (+2,8)	+	+	+	+	normal	8,8		+	normal	-	

Tab. II: Papillarmuster der Fingerbeeren rechts

Papillarmuster der Fingerbeeren linke, 11 Kranke, n = 106

Nr.	Name	I	II	III	IV	V	I	II	III	IV	V	I.Q.L.
1	I.A.	U (18-0)	W (18-14)	U (18-0)	U (19-0)	U (15-0)	U (21-0)	R(MS) (0-16)	U (21-0)	U (21-0)	U (16-0)	183
2	I.B.	U	zW	zW	DS	U	U	U	zW	U	DS	
3	B.P.	U	?	U	U	U	U	R	?	?	?	
4	U.S.	U(H) (20-0)	DSp (6-9)	U (9-0)	W (25-17)	U (21-0)	U (7-0)	U (7-0)	U (5-0)	W (8-11)	Zt (22-0)	136
5	M.V.	U (27-0)	U (22-0)	U (18-0)	U (19-0)	DS (20-9)	DS (6-30)	U (19-0)	U (21-0)	DS (8-18)	W (16-18)	212
6	M.B.	U (21-0)	U (16-0)	U (17-0)	W (30-18)	MS (23-0)	U (16-0)	U (8-0)	U (16-0)	W (24-15)	U(M3) (24-0)	195
7	M.G.	DS (16-22)	R (0-15)	U (6-0)	U (17-0)	U (8-0)	W (33-16)	R (0-22)	U (11-0)	U (14-0)	U (10-0)	158
8	E.L.	U (25-0)	TB (0-0)	U (21-0)	U (26-0)	U (23-0)	U (22-0)	TB (0-0)	U (15-0)	U (23-0)	U (15-0)	170
9	M.S.	U (19-0)	U (11-0)	U (12-0)	U (11-0)	U (13-0)	U (17-0)	W (6-14)	U (13-0)	U (12-0)	U (11-0)	133
11	M.M.	DS (23-22)	U (18-0)	U (18-0)	U (25-0)	U (24-0)	DS (9-22)	DSp (16-15)	U (21-0)	MS (32-0)	U (29-0)	228
12	M.K.	DSp (33-26)	W (33-13)	W (25-27)	W (29-36)	W (20-11)	W (32-36)	W (32-31)	W (30-25)	W (31-29)	DS (20-10)	298

Tab. IV: Papillarmuster der Zehenbeeren rechts

Papillarmuster der Zehenbeeren links, 9 Kranke, n = 89

Nr.	Name	I	II	III	IV	V	I	II	III	IV	V	I.Q.L.
1	I.A.	f (6-0)	f (9-0)	f (7-0)	B (0-0)	B (0-0)	t (0-25)	f (11-0)	f (6-0)	B (0-0)	B (0-0)	64
2	I.B.	f(H)	f	DS	DS	?	t	B(H)	DS	DS	f	
5	M.V.	f (28-0)	f (15-0)	f (16-0)	f (12-0)	f (13-0)	f (23-0)	f (6-0)	f	f	f	
6	M.B.	f (44-0)	f (21-0)	DS (29-7)	f(H)(8-0)	f (26-0)	f (36-0)	f (11-0)	DS (10-16)	f(H)(8-0)	f (4-0)	203
7	M.G.	f (13-0)	f (9-0)	DS (16-13)	B (0-0)	B (0-0)	DS (21-14)	DS (18-12)	DS (18-19)	B (0-0)	B (0-0)	96
8	E.L.	f (24-0)	DS (13-14)	DS (24-13)	DS (12-13)	f (7-0)	W (10-9)	DS (24-9)	DS (17-12)	DS (15-10)	f (6-0)	154
9	M.S.	f(B)(0-0)	f (10-0)	DS (24-12)	f(H)(7-0)	f (6-0)	f (7-0)	f(H)(8-0)	f (7-0)	f (4-0)	f (2-0)	75
10	E.G.	DS	DS	f	f	f	W (26-13)	f (17-0)	DS	f	f	
11	M.M.	t(H)(12-0)	f(H)(26-0)	f(H)(11-0)	f (12-0)	f (11-0)	t (6-0)	f(H)(25-0)	f(H)(3-0)	f (1-0)	f (9-0)	116

Tab. V: Papillarmuster der Fußsohlen: rechter Fuß

linker Fuß

12 Kranke

Nr.	Name	Thenar	Interdigitalfelder		Hypo- thenar	Thenar	Interdigitalfelder			Hypo- thenar
			I	II			I	II	III	
1	I.A.	W	L ^p	O	O	W	L ^p	V	O	O
2	I.B.	L ^d	O	O	O	L ^d	O	O	L ^p	O
3	B.P.	L ^d	L ^p	O	L ^t	L ^d	V	O	O	L ^t
4	U.S.	W	L ^p	DS	O	W	L ^p	O	O	O
5	M.V.	L ^d	V	O	O	L ^d	O	O	O	O
6	M.B.	L ^d	O	O	V	L ^d	V	O	O	L ^t
7	M.G.	DS	L ^p	DS	O	L ^{t/L^f}	V	L ^p	O	O
8	E.L.	L ^d	L ^p	DS	L ^t	W	DS	L ^p	V	L ^t
9	M.S.	L ^t	O	L ^d	O	L ^t	O	O	O	O
10	E.G.	L ^d	V	L ^p	O	L ^d	V	L ^p	O	O
11	M.M.	L ^d	L ^p	L ^p	V	W	L ^p	L ^p	O	V
12	M.K.	L ^d	V	DS	V	L ^d	V	O	V	V

Herrn Professor Dr. G. Koch, Direktor des Instituts für Humangenetik und Anthropologie der Universität Erlangen-Nürnberg, danke ich für die Überlassung des Themas sowie die Beratung und die Unterstützung bei der Durchführung der Arbeit.

Ferner bin ich Herrn Professor Dr. A. Windorfer, Direktor der Universitäts-Kinderklinik Erlangen, Herrn Professor Dr. K.-G. Ober, Direktor der Universitäts-Frauenklinik Erlangen, und Herrn Oberregierungsmedizinalrat Dr. Krietsch, stellv. Direktor des Psychiatrischen Landeskrankenhauses Schussenried, zu besonderem Dank verpflichtet, daß sie mir die Patientinnen ihrer Kliniken für die Untersuchungen zu dieser Arbeit überließen.

Frau Dr. M. Meyer-Robisch und Fräulein Dr. G. Schwanitz, Institut für Humangenetik und Anthropologie der Universität Erlangen-Nürnberg, danke ich für ihre Unterstützung bei den Untersuchungen der Chromosomen und des Kernes schlechts.

L e b e n s l a u f

Am 9. Januar 1943 wurde ich als viertes Kind des Fabrikdirektors Dr. jur. Reinhold Bergan und seiner Ehefrau, Hildegard geb. Kuster, in Wuppertal geboren. Nach vierjährigem Volksschulbesuch besuchte ich von Ostern 1953 bis zur Reifeprüfung im Februar 1962 das Städt. Mädchen-gymnasium in Wuppertal-Barmen.

Im SS 1962 begann ich mein Medizinstudium in Erlangen; hier bestand ich 1963 das Vorphysikum mit der Note "gut". Im SS 1964 studierte ich in Freiburg. Das Physikum bestand ich im Herbst 1964 in Erlangen mit der Note "gut". Nach Studienaufenthalten in Lübeck (SS 1965) und Marburg (WS 1965/66) kehrte ich im SS 1966 nach Erlangen zurück. Hier bestand ich am 21.2.1968 das medizinische Staats-examen mit der Note "gut".

Offsetdruck-Fotodruck

J. Hogl, 852 Erlangen, Hauptstr. 109, (Nähe Martin-Luther-Platz) Tel. 22990
